



TERVEYDEN JA
HYVINVOINNIN LAITOS

Maarit Nykänen
Siiri Nelimarkka
Anna Turunen
Reija Klemetti

Vanhempien odotuksia ja kokemuksia sikiöseulonnoista Suomessa 2015

Tutkimuksen perusraportti

TYÖPAPERI

TYÖPAPERI 6/2018

Maarit Nykänen, Siiri Nelimarkka, Anna Turunen, Reija Klemetti

Vanhempien odotuksia ja kokemuksia sikiöseulonnoista Suomessa 2015

Tutkimuksen perusraportti



TERVEYDEN JA
HYVINVOINNIN LAITOS

© Kirjoittajat ja Terveiden ja hyvinvoinnin laitos

ISBN 978-952-343-068-6 (verkkojulkaisu)
ISSN 2323-363X (verkkojulkaisu)
<http://urn.fi/URN:ISBN:978-952-343-068-6>

Helsinki, 2018

Lukijalle

Sikiöseulontojen ensisijainen tavoite on raskauden ja synnytyksen hyvä hoito lapsen terveyden turvaamiseksi. Sikiöseulontojen tarkoituksena on parantaa lisääntymisautonomiamia ja vähentää syntyvien lasten sairastuvuutta ja imeväiskuolleisuutta parantamalla sikiön tai vastasyntyneen hoitomahdollisuuksia.

Sikiöseulonnat aloitettiin Suomessa 1970-luvulla, jolloin iäkkäämmille raskaana oleville tarjottiin lapsivedestä tehtävää kromosomitutkimusta. Nykyinen seulontaohjelma otettiin valtakunnallisesti käyttöön vuonna 2010, jolloin sikiön poikkeavuuksien seulontaa koskeva asetus tuli voimaan.

Sikiöseulonnasta on muodostunut kiinteä osa raskauden aikaista terveydenhuoltoa. Suomessa sikiöseulontoihin osallistutaan runsaasti; syntyneiden lasten rekisterin mukaan esimerkiksi varhaisraskauden yleiseen ultraäänitutkimukseen osallistuu noin 70 % raskaana olevista. Erot osallistumisessa ovat kuitenkin suuret eri sairaanhoitopiirien välillä. Raskaana olevan kumppani on usein mukana ultraäänitutkimuksessa, mutta kumppanien osallistumista ei tilastoida.

Siitä huolimatta, että seulontoihin osallistuminen on runsasta, meillä on vain vähän tutkimusta raskaana olevien ja heidän kumppaneidensa odotuksista ja tietämyksestä sikiöseulonnoista sekä heidän kokemuksistaan varhaisraskauden sikiöseulonnan ultraäänitutkimuksesta. Tämän tutkimusraportin tarkoituksena on tuottaa juuri tuota puuttuvaa tietoa hyödynnettäväksi sikiöseulontoihin liittyvän toiminnan kehittämisessä.

Oli ilahduttavaa huomata, kuinka tärkeäksi tutkimus koettiin sekä neuvoloissa että sikiöseulontoja suorittavissa yksiköissä ja kuinka moni raskaana olevista ja heidän kumppaneistaan lähti mukaan tutkimukseen. Haluamme kiittää lämpimästi kaikkia tutkimuksen toteuttamiseen osallistuneita ammattilaisia ja kaikkia tutkimukseen vastanneita raskaana olevia sekä heidän kumppaneitaan eri puolella Suomea. Toivomme, että tutkimustuloksia hyödynnetään niin, että tulevaisuudessa raskaana olevat ja heidän kumppaninsa ovat entistä tyytyväisempiä saamaansa ohjaukseen ja neuvontaan ja voivat siten tehdä tietoisia päätöksiä sikiöseulontoihin osallistumisesta.

Tiivistelmä

Maarit Nykänen, Siiri Nelimarkka, Anna Turunen, Reija Klemetti. Vanhempien odotuksia ja kokemuksia sikiöseulonnoista Suomessa 2015. Terveiden ja hyvinvoinnin laitos (THL). Työpaperi 6/2018. 27 sivua. Helsinki 2018.

ISBN 978-952-343-068-6 (verkkojulkaisu)

Tausta: Sikiöseulonta on osa alkuraskauden aikaista terveydenhuoltoa. Vapaaehtoisin sikiöseulontoihin osallistutaan Suomessa runsaasti. Tulevat vanhemmat saavat tietoa sikiöseulonnoista äitiysneuvolasta. Kansainvälisissä tutkimuksissa on todettu, että raskaana olevat eivät riittävästi tiedä seulonnoista ja että osa raskaana olevista haluaisi enemmän neuvontaa sikiöseulonnoista. Lapsen hyvinvoinnin varmistaminen on ollut yleisin syy osallistua seulontaan.

Tavoite: Tutkimuksen tavoitteena oli kuvata raskaana olevien ja kumppaneiden odotuksia ja tietämystä sikiöseulonnoista sekä kokemuksia varhaisraskauden sikiöseulonnan ultraäänitutkimuksesta. Tutkimuksen tavoitteena oli tuottaa tietoa hyödynnettäväksi sikiöseulontaan liittyvän toiminnan kehittämisessä.

Aineisto ja menetelmät: Aineisto kerättiin sähköisenä kyselynä Suomen kaikista yliopistosairaanhoidopiireistä raskausviikoilla 10–13 sikiöseulonnan ultraäänitutkimuksia tekevästä yksiköistä peräkkäisellä otantamenetelmällä keväällä 2015. Kysymyslomake oli rakennettu pääosin valmiista mittareista. Tutkimukseen osallistui 1462 henkilöä, joista raskaana olevia oli 916 ja kumppaneita 546.

Tulokset: Tutkimus osoitti, että lähes kaikki raskaana olevat ja yli puolet kumppaneista saa neuvonnan sikiöseulonnasta äitiysneuvolassa. Kuitenkin vain 14 % vastaajista kokee tuntevansa seulonnan eri menetelmät hyvin. Kolmannes kumppaneista ja neljännes matalasti koulutetuista vastaajista arvioi tietämyksensä huonoksi. Raskaana olevien ja kumppaneiden kokemukset varhaisraskauden seulontaultraäänitutkimuksesta ovat pääasiassa positiivisia. Varhaisraskauden seulontaultraäänitutkimus vähentää huolta lapsen terveydestä.

Johtopäätökset: Tutkimuksen johtopäätöksinä voidaan todeta, että raskaana olevien ja kumppaneiden odotukset sikiöseulonnoista ovat realistiset. Äitiysneuvolatoiminnan suositusten mukainen ennen seulontaa annettava suullinen ja kirjallinen neuvonta sikiöseulonnoista ei toteudu kaikkien raskaana olevien kohdalla. Ensisynnyttäjät ja korkeasti koulutetut vanhemmat kaipaavat enemmän neuvontaa sikiöseulonnoista, mutta matalasti koulutettujen neuvontaan tulisi kiinnittää nykyistä enemmän huomiota. Merkittävät rakennepoikkeavuudet ja kromosomipoikkeavuudet mainitaan useimmin syiksi, jolloin voi harkita raskauden keskeytystä. Oman raskauden jatkamisesta tai keskeyttämisestä ei ole ehdotonta kantaa vaan päätös tehdään poikkeavan löydöksen vakavuuden perusteella. Varhaisraskauden seulontaultraäänitutkimus vahvistaa vanhemmuutta.

Avainsanat: odotukset, kokemukset, vanhemmat, sikiödiagnostiikka, varhaisraskauden seulontaultraäänitutkimus, sikiön poikkeavuuksien seulonta, neuvonta, äitiysneuvola

Sammandrag

Maarit Nykänen, Siiri Nelimarkka, Anna Turunen, Reija Klemetti. Vanhempien odotuksia ja kokemuksia sikiöseulonnoista Suomessa 2015. Föräldrars förväntningar och upplevelser av fosterscreeningar i Finland 2015. Institutet för hälsa och välfärd (THL). Diskussionsunderlag 6/2018. 27 sidor. Helsingfors, Finland 2018.

ISBN 978-952-343-068-6 (nätpublikation)

Bakgrund: Fosterscreening är en del av hälsovården under tidig graviditet. I Finland deltar många i de frivilliga fosterscreeningarna. Blivande föräldrar får information om fosterscreeningarna på mödrarådgivningen. Internationella undersökningar har visat att gravida inte vet tillräckligt om screeningarna och att en del gravida skulle vilja få mer rådgivning kring fosterscreeningarna. Den vanligaste orsaken till att man deltar i screeningen har varit att man vill säkerställa barnets välbefinnande.

Mål: Målet med undersökningen var att beskriva gravida kvinnors och deras partners förväntningar på och kunskaper om fosterscreeningar samt upplevelser av ultraljudsundersökningar i samband med fosterscreening under tidig graviditet. Undersökningen syftade till att producera information som kan utnyttjas vid utvecklandet av verksamhet i anslutning till fosterscreening.

Material och metoder: Materialet samlades in genom en elektronisk enkät under graviditetsveckorna 10–13 vid enheter som utför ultraljudsundersökningar vid fosterscreening i alla universitetssjukvårdsdistrikt i Finland genom en metod där man gjorde successiva stickprov våren 2015. Enkätformuläret bestod huvudsakligen av färdiga indikatorer. Sammanlagt 1 462 personer deltog i undersökningen, varav 916 var gravida och 546 partner.

Resultat: Undersökningen visade att nästan alla gravida och över hälften av partnerna får information om fosterscreeningen på mödrarådgivningen. Däremot upplever endast 14 procent av respondenterna att de känner väl till de olika metoderna för screening. Var tredje partner och var fjärde lågt utbildad respondent bedömer att de har dåliga kunskaper. Gravida och deras partner har i regel positiva upplevelser av screeningundersökningar med ultraljud under tidig graviditet. En screeningundersökning med ultraljud i tidig graviditet minskar oron för barnets hälsa.

Slutsatser: Som slutsatser av undersökningen kan konstateras att gravida kvinnor och deras partner har realistiska förväntningar på fosterscreeningarna. Alla gravida får inte den muntliga och skriftliga information om fosterscreening som enligt rekommendationerna för mödrarådgivningsverksamheten ska ges före screeningen. Förstföderskor och högutbildade föräldrar vill ha mer information om fosterscreening, men man borde fästa mer uppmärksamhet än i nuläget vid information för personer med låg utbildning. Betydande strukturavvikelser och kromosomavvikelser nämns oftast som orsak som kan göra att man överväger att avbryta graviditeten. Ett beslut om att fortsätta eller avbryta sin egen graviditet är sällan en absolut ståndpunkt, utan fattas utifrån hur allvarligt det avvikande fyndet är. En screeningundersökning med ultraljud stärker föräldraskapet.

Nyckelord: förväntningar, upplevelser, föräldrar, fosterdiagnostik, ultraljudsundersökning under tidig graviditet, screening för fosteravvikelser, rådgivning, mödrarådgivning

Abstract

Maarit Nykänen, Siiri Nelimarkka, Anna Turunen, Reija Klemetti. Vanhempien odotuksia ja kokemuksia sikiöseulonnoista Suomessa 2015. [The expectations and experiences of pregnant women and their partners concerning foetal screening in Finland 2015]. National Institute for Health and Welfare (THL). Discussion-paper 6/2018. 27 pages. Helsinki, Finland 2018.

ISBN 978-952-343-068-6 (online publication)

Background: Foetal screening is part of health care provided in early pregnancy. A high proportion of mothers take part in voluntary foetal screening in Finland. Future parents are informed about foetal screening at the maternity clinic. International studies have found that pregnant women do not have enough knowledge about the screening examinations, and that some of them would like more counselling concerning foetal screening. The most common reason for participating in the screening is ensuring that the child is in good health.

Objective: The objective of the study was to describe the expectations and knowledge concerning foetal screening of pregnant women and their partners and their experiences of the first-trimester screening scan. The purpose of the study was to produce information that can be used to improve activities related to foetal screening.

Data and methodology: Data was collected by means of an electronic survey from all units that conduct ultrasound foetal screening examinations at 10 to 13 weeks of gestation in all Finnish university hospital districts using a consecutive sampling method in spring 2015. The questionnaire mainly consisted of ready-made indicators. A total of 1,462 persons participated in the survey, of whom 916 were pregnant women and 546 were partners.

Findings: The study indicated that almost all pregnant women and more than one half of their partners receive counselling related to foetal screening at the maternity clinic. However, only 14% of the respondents feel they are fully knowledgeable about the different screening methods. One out of three of the partners and one out of four respondents with a low level of education assessed their knowledge as poor. The experiences pregnant women and their partners had of the first-trimester screening scan were mainly positive. The first-trimester screening scan reduces concerns over the child's health.

Conclusions: As conclusions of this study, we can say that pregnant women and their partners have realistic expectations of foetal screening. Not all pregnant women receive oral and printed counselling concerning foetal screening before the procedure in compliance with the recommendation for maternity clinic activities. While primiparas and highly educated parents would like more counselling regarding foetal screening, more attention should be paid to counselling those with a low level of education. Significant structural and chromosomal abnormalities are the most frequently cited reasons that would cause a pregnant woman to consider termination. They rarely have firm opinions about continuing or terminating their pregnancy, as this decision is made based on the degree of severity of the abnormal finding. The first-trimester screening scans in early pregnancy support parenthood.

Keywords: expectations, experiences, parents, foetal diagnostics, ultrasound screening in early pregnancy, screening for foetal abnormalities, counselling, maternity clinic

Sisällys

Lukijalle	3
Tiivistelmä.....	4
Sammandrag.....	5
Abstract	6
Johdanto	8
Tutkimuksen tausta	9
Kromosomipoikkeavuuksien esiintyvyys Suomessa	9
Seulontamenetelmät.....	9
Tulevien vanhempien neuvonta sikiöseulonnoista.....	10
Vanhempien kokemukset sikiöseulonnoista	11
Tutkimusaineisto ja menetelmät.....	12
Tutkimustulokset.....	13
Taustatiedot.....	13
Tiedon saaminen sikiöseulonnoista	14
Tietämys sikiöseulonnoista.....	15
Osallistuminen	16
Odotukset sikiöseulonnan varhaisraskauden ultraäänitutkimuksesta	19
Kokemukset sikiöseulonnan varhaisraskauden ultraäänitutkimuksesta.....	19
Mahdolliset poikkeavuudet.....	20
Pohdinta.....	23
Lähteet.....	26

Johdanto

Seulonta on ehkäisevää terveydenhuoltoa. Seulonnalla väestöstä tutkitaan tiettyä tautia tai sen esiastetta. Seulonnan yleisten periaatteiden mukaan seulottava tauti on merkittävä sekä yksilölle että yhteiskunnalle ja seulottavaan tautiin on vaikuttava, hyväksytty hoito. (Mäkelä & Autti-Rämö 2014.) Sikiöseulonta Suomessa alkoi 1970-luvulla, jolloin iäkkäämmille raskaana oleville tarjottiin lapsivedestä tehtävää kromosomitutkimusta. Nykyinen seulontaohjelma otettiin valtakunnallisesti käyttöön vuonna 2010, jolloin sikiön poikkeavuuksien seulontaa koskeva asetus (339/2011) tuli voimaan. Sikiöseulonnasta on muodostunut kiinteä osa raskauden aikaista terveydenhuoltoa.

Sikiöseulontojen ensisijainen tavoite on raskauden ja synnytyksen hyvä hoito lapsen terveyden turvaamiseksi. Sikiöseulontojen tavoitteena on parantaa lisääntymisautonomiamia ja vähentää syntyvien lasten sairastuvuutta ja imeväiskuolleisuutta parantamalla sikiön tai vastasyntyneen hoitomahdollisuuksia. Kun poikkeavuus on tiedossa, voidaan lapsen ennustetta parantaa suunnittelemalla raskauden seuranta, synnytystä sekä vastasyntyneen hoitoa. Seulunnoilla voidaan havaita myös poikkeavuuksia, joita ei voida hoitaa, jolloin raskaana oleva voi päättää raskauden jatkamisesta tai sen keskeyttämisestä. Sikiöseulonnalla voidaan todeta poikkeavuuksia, mutta kaikkia sairauksia tai poikkeavuuksia ei voida raskauden aikana selvittää eikä arvioida täysin luotettavasti lapsen ennustetta (Mäkelä ym. 2014). Ultraäänitutkimuksen avulla voidaan löytää myös muita raskauden ja synnytyksen kannalta oleellisia riskitekijöitä kuten kohdun tai munasarjojen rakennepoikkeavuus tai eteisistukka (STM 2009).

Suomessa sikiöseulontoihin osallistutaan runsaasti; syntyneiden lasten rekisterin (THL 2014b) mukaan esimerkiksi varhaisraskauden yleiseen ultraäänitutkimukseen osallistuu noin 70 % raskaana olevista. Erot osallistumisessa ovat suuret eri sairaanhoitopiirien välillä vaihdellen 97 %:n ja 15 %:n välillä (THL 2014b), joka saattaa johtua kirjavista kirjaamistavoista tai puutteellisesta kirjaamisesta. Raskaana olevan kumppani on usein mukana ultraäänitutkimuksessa, mutta kumppanien osallistumista ei ole tilastoitu.

Suomessa on tutkittu vähän raskaana olevien ja kumppaneiden näkemyksiä sikiöseulunnoista eikä ajantasaista tietoa tulevien vanhempien näkökulmasta ole käytettävissä sikiöseulonnan kehittämiseksi. Tämä tutkimus on osa Terveyden ja hyvinvoinninlaitoksella käynnissä olevaa hanketta, joka arvioi nykyisen sikiöseulontaohjelman toteutumista valtakunnallisella tasolla. Terveyden ja hyvinvoinnin laitos seuraa ja arvioi seulontaohjelmia ja sosiaali- ja terveysministeriön asettaman seulontatyöryhmän tehtävänä oli seurata seulontojen ja seulontamenetelmien tarkoituksenmukaisuutta (STM 2009). Raportin tarkoituksena on kuvata raskaana olevien ja kumppaneiden odotuksia ja tietämystä sikiöseulunnoista sekä kokemuksia varhaisraskauden sikiöseulonnan ultraäänitutkimuksesta. Kuvaamalla raskaana olevien ja heidän kumppaneidensa odotuksia ja kokemuksia varhaisraskauden ultraäänitutkimuksissa tämä tutkimus nivoutuu myös Seksuaali- ja lisääntymisterveyden toimintaohjelmaan 2014–2020 (Klemetti & Raussi-Lehto 2014), jonka yhtenä tavoitteena on seurata sikiöseulontojen laatua ja vaikuttavuutta sekä alueellisesti että valtakunnallisesti.

Tutkimuksen tausta

Kromosomipoikkeavuuksien esiintyvyys Suomessa

Suomessa sikiöaikana seulottavat taudit ovat 21-, 18- ja 13-trisomiat sekä vaikeat rakennepoikkeavuudet. Näistä 13- ja 18-trisomiat ovat vaikeita ja vastasyntyneen elinikä on usein lyhyt. 21-trisomiaan (Downin oireyhtymä) liittyy merkittävä kuolleisuus sikiöaikana ja imeväisiässä, mutta sitä ei mielletä vaikeaksi epämuodostumaksi. (Autti-Rämö ym. 2005.) 21-trisomiaan liittyvä kehitysvammaisuus on yleensä keski-vaikeaa. 21-trisomiaa esiintyy myös harvinaisempina muotoina kuten translokaatio, isokromosomi-muoto tai mosaiikkimuoto. Trisomian vaikutus on sen muodosta riippuen joko voimakkaampi tai lievempi kuin muulla tavoin syntynyt Downin syndrooma (Rinnekotisaatiö 2016.) Downin oireyhtymän vaikutuksesta ja merkityksestä yksilölle ja hänen perheelleen on hyvinkin erilaisia kuvauksia riippuen siitä, onko tietolähde lääketieteellinen vai painotetaanko siinä inhimillisyyttä ja yksilön taitoja sosiaalisesta näkökulmasta. Aldersonin (2001) kirjallisuuskatsauksen mukaan lääketieteen julkaisut esittävät Downin oireyhtymän vaikeana kehitysvammaisuutena, aikakauslehdet yleisesti kirjoittavat Downin oireyhtymästä perhetragediana ja muutamissa lehtiartikkeleissa saattaa olla kertomus vanhemmista, jotka arvostavat Down-lastaan. Sosiaalinen malli mieltää Downin oireyhtymää sairastavan oireet sekä sosiaalisten että biologisten syiden aiheuttamina. Sosiaalisessa mallissa pohditaan, mikä Downin oireyhtymän oire johtuu itse kromosomipoikkeavuudesta ja mikä oireen hoitamattomuudesta kuten esimerkiksi onko kuulovaurio syynä kommunikointiongelmien. (Alderson 2001.)

Rakennepoikkeavuuksien tulkinta vaikeaksi saattaa olla ongelmallista eikä rajaa vaikean ja lievän poikkeavuuden välille ole määritelty. Rakennepoikkeavuuden ennustetta ei aina voida arvioida yksiselitteisesti raskauden aikana eikä kaikkiin ole hoitoa, vaan poikkeavuus aiheuttaa vastasyntyneen kuoleman kuten esimerkiksi anenkefalia eli aivottomuus. (Autti-Rämö ym. 2005)

Vuosittain sadasta lapsesta kolmella todetaan merkittäviä epämuodostumia (THL 2014a). Vaikea poikkeavuus todetaan yhdellä lapsella sadasta. Kromosomipoikkeavuuksien 21-, 13- ja 18-trisomioiden vuosittainen kokonaisesiintyvyys (syntyneet ja keskeytykset) vuosina 1993–2011 oli 0,3 % vastasyntyneistä. Trisomia 21 kokonaisesiintyvyys vuonna 2011 oli 28,1/10 000 vastasyntyntä (0,28 %), ja se on kasvanut hieman vuosien 1993–2010 aikana. Määrän kasvu selittyy raskaana olevien keski-ikänsä nousulla ja sikiöseulontamenetelmien muutoksilla. Vuosina 1993–2011 lähes 45 % Downin oireyhtymää sairastavista lapsista syntyi 35 vuotta täyttäneille ja sitä vanhemmille äideille. Syntyneiden lasten rekisterin mukaan hieman alle 18 % kaikista lapsista syntyi yli 34-vuotiaille äideille. Vuosina 1993–2011 kaikista todetuista Down-raskauksista (syntyneet ja sikiöperustekeskeytykset) keskeytettiin hieman yli puolet. Vuosina 2007–2011 raskaudenkeskeytyksistä, joissa sikiöllä oli Downin oireyhtymä, lähes 80 % tehtiin ennen raskausviikkoa 18. (THL 2014a.)

Seulontamenetelmät

Seulonta-asetuksen mukainen sikiöseulonta käsittää kolme osaa: varhaisraskauden yleinen ultraäänitutkimus, kromosomipoikkeavuuden seulonta yhdistelmäseulonnan tai keskiraskauden seerumiseulonnan avulla ja rakennepoikkeavuuksien seulonta. Sikiöseulonnat ovat vapaaehtoisia ja osallistumisen voi keskeyttää missä vaiheessa tahansa. Positiivisen seulontatuloksen jälkeen tarjotut jatkotutkimukset ovat myös vapaaehtoisia. Vapaaehtoisuus tarkoittaa myös sitä, että raskaana oleva voi osallistua vain osaan seulonnoista tai muuttaa mielensä osallistumisestaan. (STM 2009.)

Varhaisraskauden yleinen ultraäänitutkimus tehdään raskausviikoilla 10–13. Varhaisraskauden yleisen ultraäänitutkimuksen tavoite on varmentaa sikiön elossaolo, sikiöiden lukumäärä ja kohdun sisäinen raskaus sekä määrittää raskauden kesto. Tässä ultraäänitutkimuksessa tulee esille keskenmenoon päättynyt raskaus ja kohdun ulkoinen raskaus tai voidaan havaita joitain vakavia rakennepoikkeavuuksia. Kromosomi-

poikkeavuuden seulonnalla pyritään löytämään sikiöt, joilla on suurentunut riski kromosomipoikkeavuuksiin. Ensisijaisesti kromosomipoikkeavuuksia seulotaan yhdistelmäseulonnalla, jolloin verinäyte otetaan raskausviikoilla 9–12 ja raskausviikoilla 11–13 tehdään varhaisraskauden yleinen ultraäänitutkimus, jonka yhteydessä sikiöltä mitataan niskaturvotus (NT). Jos yhdistelmäseulonta ei ole mahdollinen, raskaana olevalle tarjotaan keskiraskauden seerumiseulontaa. Tällöin verinäyte otetaan raskausviikoilla 15–16. Kromosomipoikkeavuuden seulonnan tuloksen riskiluku lasketaan seerumin merkkiaineiden, NT-mittauksen, ultraäänessä määritetyn raskauden keston sekä raskaana olevan iän ja painon mukaan. Tulos on poikkeava, jos riskiluku on suurempi kuin 1:250. Keskiraskauden seerumiseulonnan tulos on epätarkempi. Kumpikaan kromosomipoikkeavuuksien seulontamenetelmä ei anna varmaa tulosta kromosomipoikkeavuudesta. Tulos voi antaa aiheuttoman epäilyn tai jättää havaitsematta todellisen poikkeavuuden.

Jos yhdistelmäseulonnassa ilmenee suurentunut riski kromosomipoikkeavuuteen, tarjotaan raskaana olevalle mahdollisuutta osallistua jatkotutkimuksiin. Jatkotutkimuksissa tutkitaan sikiön kromosomit joko istukka- tai lapsivesinäytteestä. Jatkotutkimuksena voidaan tehdä myös NIPT-tutkimus (noninvasive prenatal testing), jossa raskaana olevan verinäytteestä tutkitaan sikiöperäistä DNA:ta yleisten trisomioiden ja sukukromosomipoikkeavuuksien löytämiseksi (Anttonen ym. 2015). NIPT-tutkimuksen poikkeava tulos varmistetaan kromosomitutkimuksella. Istukka- ja lapsivesinäytteisiin liittyy 0,5 %–1 % keskenmenoriski (THL 2009).

Osa raskaana olevista valitsee varhaisraskauden yleisen ultraäänitutkimuksen ja niskaturvotuksen mittaamisen raskausviikoilla 11–13 ilman verinäytettä, mikä ei ole virallinen seulontamenetelmä. Helsingin ja Uudenmaan sairaanhoitopiirissä vuonna 2012 hieman yli 12 % varhaisraskauden ultraäänitutkimukseen osallistuvista valitsi NT-mittauksen, mutta ei antanut yhdistelmäseulonnan verinäytettä (Ulander 2013). Sikiön poikkeava, yli 3 mm:n NT-mittausarvo osoittaa suurentunutta riskiä keskenmenoon, kromosomipoikkeavuuteen tai rakennepoikkeavuuteen. Näistä sydämen rakennepoikkeavuudet ovat yleisimpiä. Mitä suurempi NT-mittausarvo on, sitä suurempi on riski poikkeavuuteen (Bilardo ym. 2007).

Rakenneseulonnan ultraäänitutkimus tehdään raskausviikoilla 18–21. Raskaana oleva voi vaihtoehtoisesti valita tutkimusajan raskausviikon 24+0 jälkeen. Molempien rakenneseulontatutkimusten tavoitteena on tunnistaa sikiön vaikeat rakennepoikkeavuudet, jotta syntyvän lapsen ennustetta voidaan parantaa suunnittelemalla raskauden seuranta ja synnytys siten, että vastasyntyneen hoito voi tapahtua viiveettä. Raskaana olevan halutessa seulonnassa mahdollisesti löytynyt poikkeavuus tai epäilty poikkeavuus varmennetaan tai kumotaan jatkotutkimuksilla. Raskaana olevalle annetaan perinnöllisyysneuvontaa poikkeavuuden mahdollisesta vaikutuksesta lapsen elämään, ja hänelle jää hetken aikaa harkita ja päättää raskauden jatkamisesta tai keskeyttämisestä. (STM 2009.) Raskaus voidaan keskeyttää raskausviikkoon 24+0 mennessä sikiön vakavan sairauden tai rakennepoikkeavuuden vuoksi (Laki raskauden keskeyttämisestä). Raskaana olevan valitessa rakenneseulonnan tehtäväksi raskausviikon 24 jälkeen keskeytysvaihtoehtoa ei enää ole vaikka rakenneseulonnan tulos olisi poikkeava.

Tulevien vanhempien neuvonta sikiöseulonnoista

Äitiysneuvolatoiminnan suositusten (Klemetti & Hakulinen-Viitanen 2013) mukaan raskaana olevalle tulee antaa suullisesti ja kirjallisesti tietoa sikiöseulontojen tarkoituksesta, tavoitteista, seulontamenetelmistä, jatkotutkimuksista ja mahdollisista seulontaan liittyvistä haitoista, jotta hän voi tehdä tietoisin päätöksen osallistua tai olla osallistumatta sikiöseulontaan ja jatkotutkimuksiin. Terveiden ja hyvinvoinnin laitos on julkaissut vanhemmille päätöksenteon tueksi oppaat sikiöseulonnoista ja sikiöseulontojen jatkotutkimuksista (THL 2009). Oppaat sisältävät tietoa sikiön poikkeavuuksien seulonnoista kaikille raskaana oleville ja sikiön poikkeavuuksien seulonnan jatkotutkimuksista niille, jotka ovat osallistuneet seulontaan ja saaneet siinä poikkeavan tuloksen. Oppaita on tarkoitus jakaa neuvoloissa ja ne ovat myös vapaasti ladattavissa THL:n verkkosivuilla. Useat sairaanhoitopiirit ovat myös tehneet raskaana oleville neuvolassa jaettavia sikiöseulonnasta kertovia ohjelehtisiä ja jakavat tietoa verkkosivuillaan.

Äitiysneuvolan kätilö tai terveydenhoitaja antaa neuvonnan sikiöseulonnoista ensimmäisellä, raskausviikoille 8–10 ajoittuvalla neuvolakäynnillä. Samalla käynnillä tehdään myös mm. raskaana olevan ja hä-

nen puolisonsa terveydentilan selvitys, huomioidaan työ ja riskitekijät, annetaan terveysneuvontaa ravitsemuksesta, liikunnasta ja suun terveydenhoidosta sekä keskustellaan alkoholin ja muiden päihteiden käytöstä. Raskaana olevalle/odottaville vanhemmille ei jää kovin kauaa aikaa miettiä päätöstään osallistua tai olla osallistumatta sikiöseulontaan. Jos raskaana oleva osallistuu sikiöseulontaan, hänen on myös valittava ne seulontamenetelmät, joihin osallistuu.

Vanhempien kokemukset sikiöseulonnoista

Aikaisemmissa kansainvälisissä tutkimuksissa on todettu, että raskaana olevien tietämys sikiöseulonnoista, seulontakäytännöstä ja tilastollisista näkökulmista on heikkoa (García ym. 2002, Green ym. 2004). Raskaana olevilla saattaa olla ylimitoitettuja odotuksia sikiöseulonnoista (Lalor ja Devane 2007). Tiedon antaminen kirjallisesti lisää tietoa, mutta silti tietoon jää aukkoja (Green ym. 2004). Ruotsalaisessa tutkimuksessa (Watterbjork ym. 2012) vanhemmat kävivät erillisellä neuvontakäynnillä erityisesti sikiöseulontaneuvontaan koulutetun kättilön luona. Erillinen käynti auttoi vanhempia keskittymään seulontakysymyksiin. Koulutustasolla näyttää olevan jonkin verran merkitystä tietämykseen. Matalasti koulutetuilla raskaana olevilla on ollut huonompi tietämys kuin korkeasti koulutetuilla (Santalahti 1998, Nykänen ym. 2017).

Lapsen hyvinvoinnin varmistaminen on useimmille raskaana oleville tärkein syy osallistua sikiöseulontaan (Santalahti 1998, Ekelin ym. 2004, García ym. 2008, Georgsson Öhman & Waldenström 2008, Hawthorne & Ahern 2009, De Vleminck ym. 2011, Aune & Möller 2012, García ym. 2012, Murakami ym. 2012, Nykänen ym. 2017) kuten myös kumppaneille (Ekelin ym. 2004, Nykänen ym. 2017). Alkuraskauden ultraäänitutkimus todentaa raskauden (Ekelin ym. 2004, Georgsson Öhman & Waldenström 2008, Molander ym. 2010, Andersson ym. 2011, Nykänen ym. 2017) ja samalla halutaan varmistaa, onko raskaus normaali (Hawthorne & Ahern 2009, Murakami ym. 2012).

Sikiön poikkeavuuksien selvittäminen (Santalahti 1998, Georgsson Öhman & Waldenström 2008, García ym. 2012, Murakami ym. 2012, Nykänen ym. 2017) sekä valmistautuminen mahdollisesti vammaisen lapsen syntymiseen (Santalahti 1998, Aune & Möller 2012, García ym. 2012, Murakami ym. 2012, Nykänen ym. 2017) ovat myös syitä raskaana olevien kertomia syitä osallistua sikiöseulontaan. Osa naisista osallistuu seulontaan, jotta saisi tietoa mahdollisia jatkopäätöksiä varten (García ym. 2008).

Ultraäänitutkimus saa raskauden tuntumaan todellisemmalta (García ym. 2002, Ekelin ym. 2004, Molander ym. 2010, Ranji ym. 2012) ja rauhoittaa mieltä lapsen hyvinvoinnista (García ym. 2002, Ranji ym. 2012, Nykänen ym. 2017). Sikiön näkeminen vahvistaa raskaana olevan (García ym. 2002, Molander ym. 2010, Aune & Möller 2012) ja pääsääntöisesti myös kumppanin kiintymystä lapseen (García ym. 2002, Dheensa ym. 2013). Ultraäänitutkimuksen avulla vanhemmat saavat ensimmäisen kontaktin lapseensa (Ranji ym. 2012). Ultraäänitutkimuksen jälkeen tulevat vanhemmat alkavat mahdollisesti ajatella itseään äitinä ja isänä (Ekelin ym. 2004). Vanhemmaksi tulo muuttuu todellisemmaksi (Nykänen ym. 2017).

Useimmat raskaana olevat suhtautuvat positiivisesti ultraäänitutkimuksiin (García ym. 2002, Georgsson Öhman & Waldenström 2008, Gourounti ym. 2008, Nykänen ym. 2017). Raskaana olevat, joilla on ristiriitaisia tuntemuksia raskautta kohtaan, eivät mahdollisesti pidä ultraäänitutkimusta yhtä positiivisena kokemuksena (Georgsson Öhman & Waldenström 2008).

Ultraäänitutkimuksen tekijällä on huomattava vaikutus siihen, miten raskaana oleva ja hänen kumppaninsa ymmärtävät ultraäänikuvan ja näkevät lapsen siinä (García ym. 2002, Van der Zalm & Byrne 2006, Ekelin ym. 2009) sekä siihen millainen kokemus ultraäänitutkimus on vanhemmille (Ekelin ym. 2009).

Tutkimusaineisto ja menetelmät

Tutkimuksen kohderyhmä oli raskausviikoilla 10–13 sikiöseulonnan varhaisraskauden ultraäänitutkimukseen osallistuvat raskaana olevat ja heidän kumppaninsa. Tutkimusaineisto kerättiin peräkkäisellä otantamenetelmällä keväällä 2015 Suomen kaikista yliopistosairaanhoitopiireistä; Helsingin ja Uudenmaan sairaanhoitopiiristä (HUS), Pirkanmaan sairaanhoitopiiristä (TAYS), Varsinais-Suomen sairaanhoitopiiristä (TYKS), Pohjois-Savon sairaanhoitopiiristä (KYS) ja Pohjois-Pohjanmaan sairaanhoitopiiristä (OYS). Rekrytointi epäonnistui Varsinais-Suomen sairaanhoitopiirissä, joten Varsinais-Suomen aineisto jätettiin pois analyysistä.

Tutkimuksen sisäänottokriteeri oli riittävä suomen, ruotsin tai englannin kielen taito. Rekrytointi tapahtui joko neuvolan kautta tai ultraäänitutkimukseen osallistuttaessa. Neuvolan kautta tapahtuneessa rekrytoinnissa terveydenhoitaja esitteli tutkimuksen jokaiselle sisäänottokriteerit täyttävälle raskaana olevalle ja merkitsi potilastietojärjestelmään, osallistuuko asiakas tutkimukseen. Osallistuvien kohdalla jatko tapahtui kuten rekrytoitaessa ultraäänitutkimuksen yhteydessä. Ultraäänitutkimukseen ilmoittautuessa jokainen sisäänottokriteerit täyttävä raskausviikoilla 10–13 varhaisraskauden ultraäänitutkimukseen osallistuva raskaana oleva tai neuvolan kautta rekrytoitu raskaana oleva sai tutkimustiedotteen ja sen liitteenä suostumuslomakkeen, jonka hän täytti ja jätti samalla käynnillä ultraäänitutkimuksen suorittaneeseen yksikköön. Tutkimukseen vapaaehtoisesti osallistuva antoi oman sähköpostiosoitteensa ja puhelinnumeron sekä kumppaninsa sähköpostiosoitteen suostumuslomakkeeseen. Kumppanille selvitettiin osallistumisen vapaaehtoisuus sähköpostissa ja vastaaminen kyselyyn katsottiin suostumukseksi tutkimukseen. Osallistujia pyydettiin vastaamaan kahden viikon kuluessa ja heille lähetettiin Webropol-ohjelman kautta kaksi muistutusta kahden viikon välein.

Kyselylomakkeessa oli raskaana oleville 41 kysymystä ja kumppaneille 43 kysymystä. Kyselylomakkeessa käytettiin pääasiassa testattuja mittareita. PEER-U (Ekelin ym. 2008) mittaa vanhempien odotuksia, toiveita ja reaktioita, jotka liittyvät raskauden aikana tehtävään rutiiniultraäänitutkimukseen. Osa kysymyksistä saatiin Santalahden (1998) väitöskirjatutkimuksesta, jossa tutkittiin raskaana olevien naisten päätöksentekoa ja kokemuksia sikiöseulonnoista. Varhaisraskauden ultraäänitutkimuksien käytännön järjestämiseen liittyvät kysymykset on tehty keskustelemalla tutkimuksia suorittavien kätilöiden ja Terveiden ja hyvinvoinnin laitoksen asiantuntijoiden kanssa sekä hyödyntämällä kirjallisuuskatsauksesta saatua tietoa. Kyselylomakkeet esiteltiin. Kyselylomakkeet olivat suomen-, ruotsin- ja englanninkieliset.

Aineistosta laskettiin frekvenssit ja prosenttiosuudet käyttämällä IBM SPSS Statistics -tilasto-ohjelmaa. Raskaana olevien ja kumppaneiden vastaukset analysoitiin erikseen ja yhdistettiin lopuksi.

Tutkimuksella oli Terveiden ja hyvinvoinnin laitoksen tutkimuseettisen toimikunnan antama puoltava lausunto (THL/1520/6.02.01/2014) sekä tutkimusluvat jokaisesta organisaatiosta, jossa rekrytointia tehtiin (HUS 16.3.2015, Kuopio 10.3.2015, Oulu 12.3.2015, Tampere 7.4.2015, Turku 4.3.2015). Mittareiden käyttöön saatiin luvat niiden kehittäjiltä (Ekelin 2014, Santalahti 2014).

Tutkimustulokset

Taustatiedot

Tutkimukseen pyydettiin osallistumaan 1362 raskaana olevaa, joista webropol-kyselyyn vastasi 916. Vastausprosentti oli siis 67. Raskaana olevien antamien yhtystietojen perusteella webropol-kysely lähetettiin 1181 kumppanille, joista 566 vastasi eli heidän vastausprosenttinsa oli 48. Raskaana olevien iät vaihtelivat 19–47 vuoden välillä (Taulukko 1). Heidän keski-ikänsä oli 30 vuotta. Kumppanien iät vaihtelivat 21–61 vuoden välillä ja keski-ikä oli 33 vuotta. Ensisyntyttäjiä ja ensimmäistä lastaan odottavia kumppaneita oli hieman yli puolet vastaajista. Raskaana olevista lähes neljänneksellä oli ollut aiemmin keskenmeno ja sama määrä kumppaneista oli kokenut aiemmin keskenmenon nykyisen tai aiemman kumppanin kanssa. Raskaudenkeskeytys oli aiemmin tehty 14 %:lle. Alle prosentilla vastaajista oli yksi tai useampi kehitysvammaisen lapsi.

Vastaajista suurin osa eli avioliitossa, rekisteröidyssä parisuhteessa tai avioliitossa (Taulukko 1). Ilman parisuhdetta oli noin 2 % raskaana olevista. Tutkimukseen vastaajista peruskoulun käyneitä oli 4 %, toiseen asteen tutkinnon suorittaneita oli hieman yli neljännes raskaana olevista ja kolmannes kumppaneista. Raskaana olevista oli suorittanut korkeakoulututkinnon 69 % ja kumppaneista 62 %. Suurin osa vastaajista oli työelämässä.

Taulukko1. Raskaana olevien (n=916) ja kumppaneiden (n=546) taustatiedot

		Raskaana olevat		Kumppanit	
		n=916	%	n=546	%
Ikä	≤19	5	0,5	0	0
	20–24	106	11,6	22	4,0
	25–29	266	29,0	143	26,2
	30–34	345	37,7	181	33,2
	≥35	194	21,2	200	36,6
Siviilisäät	avioliitto tai rekisteröity parisuhde*	496	54,1	310	56,7
	avioliitto	369	40,3	217	39,7
	parisuhde, ei asu yhdessä	35	3,8	19	3,5
	ei parisuhdetta	15	1,6		
Koulutus	peruskoulu	35	3,8	21	3,8
	toisen asteen tutkinto	246	26,9	185	33,9
	alempi korkeak.tutkinto	320	34,9	162	29,7
	ylempi korkeak.tutkinto	315	34,4	178	32,6
Työssäolo	kotona lasten kanssa	90	9,8	7	1,3
	opiskelija	67	7,3	34	6,2
	työelämässä	679	74,1	476	87,2
	työtön	46	5,0	23	4,2
	äitiys-/isyysloma tai vanhempainvapaa	34	3,7	4	0,7
Raskaus	1.lapsen odotus	478	52,2	304	55,7
	≥ 2.lapsen odotus	438	47,8	242	44,3
	aiempi keskenmeno	218	23,8	134	24,5
	aiempi keskeytys	123	13,4	83	15,2

* Rekisteröidyssä parisuhteessa 1 %

Lähes kaikki tutkimukseen vastanneet kumppanit olivat käyneet puolisonsa kanssa äitiysneuvolassa. Raskaana olevista puolet kävi sikiöseulonnan varhaisraskauden yleisessä ultraäänitutkimuksessa pääkaupunkiseudulla. Helsingin ja Uudenmaan sairaanhoitopiirin ultraäänisyksiköissä kävi yhteensä 65 % vastaajista. Tampereella kävi 15 %, Oulussa 13 % ja Kuopiossa 7 %. Kumppanit olivat käyneet lähes identtisesti samoissa ultraäänisyksiköissä. Raskaana olevista lähes puolet oli käynyt ultraäänitutkimuksessa ennen sikiöseulonnan varhaisraskauden yleistä ultraäänitutkimusta.

Tiedon saaminen sikiöseulonnoista

Lähes kaikki raskaana olevat ja kumppaneista kaksi kolmasosaa oli saanut tietoa sikiöseulonnoista neuvolasta (Taulukko 2). Muita merkittäviä tiedonlähteitä raskaana oleville olivat verkkolähteet, ystävät ja sukulaiset, äitiyspoliklinikka sekä lehdet. Kumppaneista yli puolet oli saanut tietoa raskaana olevalta kumppaniltaan. Raskaana olevista 2 % ja kumppaneista 12 % ei ollut saanut tai ei ollut hankkinut lainkaan tietoa sikiöseulonnoista.

Kolme neljäsosaa raskaana olevista oli saanut tietoa neuvolasta sekä suullisesti että kirjallisesti (Taulukko 3). Vain suullisesti neuvontaa sai alle viidennes raskaana olevista ja ainoastaan kirjallisesti tietoa oli saanut 5 % raskaana olevista. Puolet raskaana olevista oli saanut neuvolan tai sairaalan laatiman tiedotteen ja 40 % THL:n ”Sikiöseulonnat – Opas raskaana oleville” -oppaan (Taulukko 4). Muita raskaana olevien neuvolasta saamia materiaaleja olivat muun muassa vau.fi:n tuottama ”Vauvan odotus” -kirja sekä Liberon julkaisema kirja raskaudesta.

Lähes kaikki raskaana olevat ja 60 % kumppaneista oli saanut tietoa kromosomipoikkeavuuksien yhdistelmäseulonnasta. Yli puolet vastaajista kertoi saaneensa äitiysneuvolasta tietoa yleisestä ultraäänitutkimuksesta ilman verinäytettä ja niskaturvotuksen mittausta sekä yleisestä ultraäänitutkimuksesta ja niskaturvotuksen mittauksesta ilman verinäytettä. Raskaana olevista 17 % ja kumppaneista reilu viidennes oli saanut tietoa raskauden toisen kolmanneksen seerumiseulonnasta 15–16 raskausviikolla. Raskausviikoilla 18–21 tehtävästä rakenneultraäänitutkimuksesta oli saanut tietoa yli 80 % raskaana olevista ja puolet kumppaneista. Raskausviikon 24 jälkeen tehtävästä rakenneseulonnasta oli saanut tietoa neljännes vastaajista. Kolmannes vastaajista oli saanut tietoa jatkotutkimuksista eli istukka- ja lapsivesinäytteestä ja reilu neljännes oli saanut tietoa NIPT-tutkimuksesta.

Taulukko 2. Raskaana olevien ja kumppaneiden tiedonlähteet sikiöseulonnoista.

	Mistä olet saanut tietoa sikiöseulonnoista?			
	Raskaana olevat		Kumppanit	
	n=916	%	n=546	%
Neuvola	874	95	355	65
Kumppani	8	1	300	55
Muut (kuin THL:n) verkkolähteet	266	29	60	11
Ystävät ja sukulaiset	218	23	58	10
THL:n verkkosivut sikiön poikkeavuuksien seulonnasta	175	19	33	6
Äitiyspoliklinikka	122	13	80	15
Lehdet ja julkaisut	121	13	44	8
Sosiaalinen media	71	8	12	2
En saanut/hankkinut tietoa	22	2	67	12

Taulukko 3. Tavat, miten tietoa annettiin neuvolassa

	Millä tavoin sait tietoa neuvolassa?			
	Raskaana olevat		Kumppanit	
	n=916	%	n=531	%
Suullisesti ja kirjallisesti	715	78	332	63
Suullisesti	148	16	165	31
Vain kirjallisesti	46	5	13	2
En saanut tietoa	7	1	21	4

Taulukko 4. Neuvolassa annettu materiaali

	Mitä kirjallista materiaalia sait neuvolasta?			
	Raskaana olevat		Kumppanit	
	n=916	%	n=546	%
Neuvolan/sairaalan laatiman tiedotteen	456	50	165	30
THL:n julkaisema ”Sikiöseulonnat – Opas raskaana olevalle”	370	40	225	41
Muuta materiaalia	2	<1	13	2
En saanut kirjallista materiaalia	13	1	5	1

Tietämys sikiöseulonnoista

Useimmat vastaajat tiesivät, että sikiöseulonnoilla voidaan seuloa Downin oireyhtymää ja merkittäviä rakennepoikkeavuuksia (Taulukko 5). Lähes kolmannes vastaajista oletti, että sikiöstä voidaan seuloa myös kaikkia kromosomipoikkeavuuksia ja lieviä rakennepoikkeavuuksia. Viidennes vastaajista oletti, että sikiön CP-vammaa voidaan seuloa. Joka kymmenes vastaaja ei tiennyt, mitä sairauksia ja tiloja sikiöstä voidaan seuloa.

Taulukko 5. Tietämys sikiöseulonnoista.

	Mitä sairauksia ja tiloja sikiöstä voidaan seuloa?			
	Raskaana olevat		Kumppanit	
	n=916	%	n=546	%
Downin syndrooma	878	96	475	87
Merkittävät rakennepoikkeavuudet	786	86	402	74
Kaikki kromosomipoikkeavuudet	263	29	144	26
Lievät rakennepoikkeavuudet	250	27	158	29
CP-vamma	162	18	155	28
Kaikki sairaudet ja tilat	6	<1	11	2
Epilepsia	1	<1	8	2
En tiedä	72	8	103	19

Noin 80 % vastaajista koki tuntevansa sikiöseulonnan eri vaihtoehdot hyvin tai kohtalaisesti. Joka kymmenes raskaana oleva ja joka kolmas kumppani arvioi tuntevansa sikiöseulonnan vaihtoehdot huonosti (Taulukko 6). Ensisynnyttäjät arvioivat uudelleensynnyttäjiä useammin tuntevansa huonosti sikiöseulonnan eri vaihtoehdot. Neljännes matalammin koulutetuista vastaajista ja 18 % korkeakoulututkinnon suorittaneista vastaajista arvioi tuntevansa sikiöseulonnan eri vaihtoehdot huonosti.

Viidesosa raskaana olevista ja noin kymmenesosa kumppaneista olisi mielestään tarvinnut lisää tietoa sikiöseulonnoista (Taulukko 7). Ensisynnyttäjät olisivat tarvinneet lisätietoa uudelleensynnyttäjiä merkittä-

västi enemmän. Useammat korkeakoulututkinnon suorittaneet vastaajat olisivat tarvinneet lisätietoa sikiöseulonnoista kuin matalammin koulutetut.

Suurin osa vastaajista koki, että oli saanut neuvolasta riittävästi tietoa kehitysvammaisuudesta ja muista poikkeavuuksista. Vastaajista alle puolet tiesi, ettei sikiöseulonnoilla saada täysin varmaa tulosta sikiön poikkeavuudesta.

Taulukko 6. Raskaana olevien ja kumppaneiden arviot sikiöseulontojen vaihtoehtojen tuntemisesta sekä synnyttäneisyyden että koulutustason mukaan.

	Miten hyvin arvioit tuntevasi sikiöseulonnan eri vaihtoehdot?						
	Hyvin		Kohtalaisesti		Huonosti		Yhteensä
	n	%	n	%	n	%	n
Raskaana olevat	170	19	632	69	113	12	915
Kumppanit	44	8	314	56	178	33	536
Ensisynnyttäjät	74	16	325	68	78	16	477
Uudelleensynnyttäjät	96	22	307	70	35	8	438
Peruskoulu ja toisen asteen tutkinto	53	11	308	64	119	25	480
Korkeakoulututkinto	161	17	638	65	172	18	971

Taulukko 7. Raskaana olevien ja kumppaneiden arviot lisätiedon tarpeesta sekä synnyttäneisyyden että koulutustason mukaan.

	Olisitko tarvinnut äitiysneuvolasta lisätietoa sikiöseulonnasta?				
	Kyllä		En		Yhteensä
	n	%	n	%	n
Raskaana olevat	141	22	507	78	648
Kumppanit	46	12	324	88	370
Ensisynnyttäjät	129	27	345	73	474
Uudelleensynnyttäjät	51	12	383	88	434
Peruskoulu tai toisen asteen tutkinto	65	14	408	86	473
Korkeakoulututkinto	178	18	787	82	965

Muutammat vastaajat olivat sitä mieltä, että raskausviikkojen 9–13 yhdistelmäseulontaan liittyy keskenmenoriski. Yli puolet vastaajista oli sitä mieltä, että tulos voi olla epäluotettava. Alle 5 % vastaajista uskoi yhdistelmäseulontaan liittyvän joitain muita riskejä tai haittoja kuten esimerkiksi infektoriski. Vastauksista päätellen muutammat vastaajat olivat sekoittaneet yhdistelmäseulonnan istukka- tai lapsivesitutkimukseen. Vastaajista 60 % tiesi, että jatkotutkimuksiin eli istukka- ja lapsivesinäytteeseen liittyy keskenmenoriski ja viidennes vastasi, että tutkimuksen tulos saattaa olla epäluotettava.

Osallistuminen

Raskaana olevista 90 % aikoi osallistua kromosomipoikkeavuuksien seulontaan yhdistelmäseulontana (Taulukko 8). Varhaisraskauden yleiseen ultraäänitutkimukseen ilman verinäytettä ja NT-mittausta aikoi osallistua vajaa kymmenesosa raskaana olevista. Varhaisraskauden yleiseen ultraäänitutkimukseen ja NT-mittaukseen, mutta ilman verinäytettä aikoi osallistua hieman yli kymmenesosa. Yli puolet raskaana olevista, jotka aikoiivat osallistua ultraäänitutkimukseen ilman verinäytettä ja NT-mittausta, ilmoittivat osallistu-

vansa myös kromosomipoikkeavuuksien seulontaan. Samoin yli puolet raskaana olevista, jotka aikoiivat osallistua ultraäänitutkimukseen ja NT-mittaukseen, mutta ilman verinäytettä, ilmoittivat osallistuvansa myös kromosomipoikkeavuuksien yhdistelmäseulontaan. Kumppaneista, jotka aikoiivat osallistua yhdistelmäseulontaan, joka viides ilmoitti osallistuvansa myös ultraäänitutkimukseen ilman verinäytettä ja NT-mittaukseen ja hieman useampi aikoi osallistua ultraäänitutkimukseen ja NT-mittaukseen, mutta ilman verinäytettä. Käytännössä nämä kolme ovat vaihtoehtoja keskenään ja vain yhteen vaihtoehtoon voi osallistua.

Alle kymmenesosa raskaana olevista aikoi osallistua raskauden toisen kolmanneksen seerumiseulontaan. Lähes kaikki raskaana olevat, jotka aikoiivat osallistua raskauden toisen kolmanneksen seerumiseulontaan, ilmoittivat osallistuvansa myös yhdistelmäseulontaan. Myös suurin osa kumppaneista, jotka aikoiivat osallistua raskauden toisen kolmanneksen seerumiseulontaan, kertoivat osallistuvansa myös yhdistelmäseulontaan. Ensisijaisesti kromosomipoikkeavuuksia seulotaan yhdistelmäseulonnalla ja keskiraskauden seerumiseulontaa tarjotaan vain silloin, kun yhdistelmäseulonta ei ole mahdollinen. Käytännössä molempia seulontamenetelmiä ei voi valita.

Yli 80 % raskaana olevista aikoi osallistua rakenneseulontaan raskausviikoilla 18–21 ja vajaa kymmenesosa aikoi osallistua rakenneseulontaan raskausviikon 24 jälkeen (Taulukko 8). Lähes kaikki raskaana olevat ja kumppanit, jotka aikoiivat osallistua rakenneseulontaan raskausviikon 24 jälkeen, ilmoittivat osallistuvansa myös rakenneseulontaan raskausviikoilla 18–21. Rakenneseulonnan ultraäänitutkimus raskausviikoilla 18–21 tai raskausviikon 24+0 jälkeen ovat vaihtehtoisia keskenään, molempia ei voi valita. Suurimmalle osalle vastaajista oli helppoa päättää sikiöseulontoihin osallistumisesta ja vain muutama kumppani vastasi päätöksenteon olleen vaikeaa.

Taulukko 8. Osallistuminen sikiöseulontoihin.

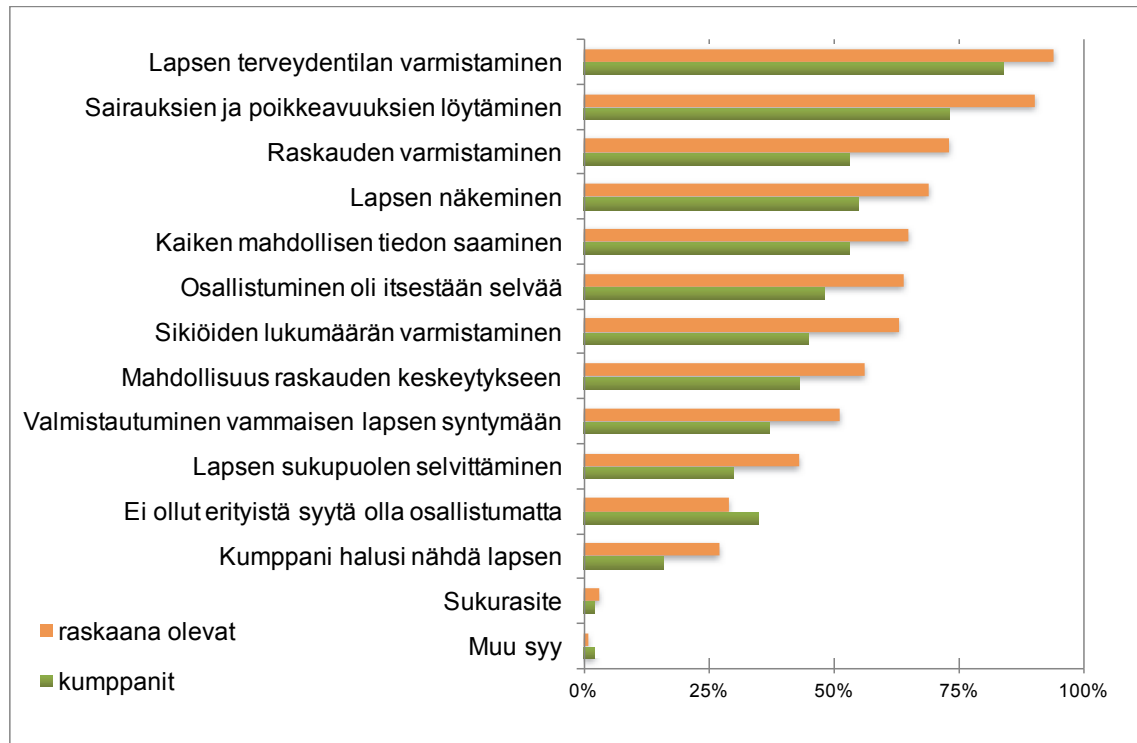
	Osallistuitko/aiotko osallistua tässä raskaudessa sikiön poikkeavuuksien seulontoihin?			
	Raskaana olevat n=916		Kumppanit n=546	
		%		%
Kromosomipoikkeavuuksien seulonta yhdistelmäseulontana	828	90	397	73
Varhaisraskauden yleinen ultraäänitutkimus ja NT-mittaus (ilman verinäytettä)	98	11	175	32
Varhaisraskauden yleinen ultraäänitutkimus (ilman verinäytettä ja NT-mittaukseen)	69	8	134	25
Raskauden toisen kolmanneksen seerumiseulonta	68	7	99	18
Rakenneseulonta raskausviikoilla 18–21	741	82	340	62
Rakenneseulonta raskausviikon 24 jälkeen	64	7	118	22

Raskaana olevista kolmannes ja kumppaneista lähes kaikki olivat keskustelleet sikiöseulontoihin osallistumisesta puolisonsa kanssa (Taulukko 9). Neljäsosa raskaana olevista oli päättänyt osallisuudesta keskustelematta muiden kanssa. Puolison kanssa keskustelu oli vaikuttanut osallistumispäätökseen eniten.

Taulukko 9. Keskustelukumppani

	Kenen kanssa keskustelit mahdollisesta osallistumisesta sikiöseulontoihin?			
	Raskaana olevat		Kumppanit	
	n=916	%	n=546	%
Kumppanin	687	75	507	93
Kättilön/terveydenhoitajan/sairaanhoitajan	295	32	97	18
Sukulaisen tai ystävän	106	12	11	2
Lääkärin	12	1	17	3
Sosiaalisessa mediassa vertaisten kanssa	7	1	1	0
Päätin itse/Kumppani päätti osallisuudesta ilman keskustelua	218	24	27	5

Yleisimmät syyt osallistua sikiöseulontaan olivat lapsen terveydentilan varmistaminen, sairauksien ja poikkeavuuksien löytyminen, raskauden varmistaminen, lapsen näkeminen, kaiken mahdollisen tiedon saaminen ja sikiöiden lukumäärän varmistaminen (Kuvio 1). Puolet vastaajista mainitsi osallistumisen syyksi myös mahdollisuuden raskauden keskeyttämiseen, jos sikiö on sairas tai sikiöllä todetaan jokin poikkeavuus. Vastaajista puolet oli valinnut valmistautumisen mahdolliseen vammaisen lapsen syntymään. Yli puolet vastaajista ilmoitti, että osallistuminen sikiöseulontoihin oli itsestään selvää. Lapsen sukupuolen selvittäminen oli yhtenä syynä osallistua sikiöseulontoihin 40 %:lle vastaajista. Raskaana olevien tärkeimmät syyt olivat lapsen terveydentilan varmistaminen, sairauksien ja poikkeavuuksien löytyminen, raskauden varmistaminen. Kumppanit mainitsivat useimmiten lapsen terveydentilan varmistamisen, sairauksien ja poikkeavuuksien löytymisen ja lapsen näkemisen.



Kuvio 1. Raskaana olevien (n=916) ja kumppanien (n=546) syyt osallistua sikiöseulontaan

Hieman yli puolet raskaana olevista ja hieman alle puolet kumppaneista vastasi, että mahdollisuutta osallistua sikiöseulontoihin tarjottiin neuvolassa rutiinitoimenpiteenä. Lähes 40 %:lle raskaana olevista ja noin neljännekselle kumppaneista ehdotettiin, että he miettivät itsenäisesti osallistumisestaan sikiöseulontoihin.

Odotukset sikiöseulonnan varhaisraskauden ultraäänitutkimuksesta

Lähes 90 % raskaana olevista ja noin kaksi kolmasosa kumppaneista ajatteli tutkimusta paljon ennen sikiöseulonnan varhaisraskauden yleistä ultraäänitutkimusta raskausviikoilla 10–13 ja mietti sitä, mitä ultraäänitutkimuksessa tulee esiin lapsesta. 60 % raskaana olevista ja lähes puolet kumppaneista oli huolissaan siitä, että ultraäänitutkimus voi johtaa lasta koskeviin vaikeisiin päätöksiin. Jos vastaaja tai vastajan kumppani oli käynyt ultraäänitutkimuksessa (n=724) ennen sikiöseulonnan varhaisraskauden ultraäänitutkimusta, sikiöiden lukumäärä huolestutti selkeästi vähemmän kuin vastaajia, jotka eivät olleet käyneet ultraäänitutkimuksessa (n=723) ennen sikiöseulonnan ultraäänitutkimusta (15 % vs 28 %). Vastaajat uskoivat saavansa hyvin tietoa ultraäänitutkimuksen aikana, eivätkä he juurikaan miettineet sitä mahdollisuutta, että saisivat puutteellista tietoa. Neljännes raskaana olevista mietti etukäteen sitä, miten henkilökunta kohtelee heitä tutkimuksen aikana, kun taas kumppaneista sitä mietti vain harva.

Kokemukset sikiöseulonnan varhaisraskauden ultraäänitutkimuksesta

Lähes kaikki vastaajat olivat saaneet hyvin tietoa ultraäänitutkimuksen aikana ja heille oli kerrottu, mitä kuvassa oli nähtävissä. Suurin osa vastaajista koki, että he saivat esittää kysymyksiä tutkimuksen aikana. Lähes kaikki raskaana olevat ja 70 % kumppaneista koki, että ultraäänitutkimuksen tehnyt kättilö tai lääkäri suhtautui häneen henkilökohtaisesti. Tulevat vanhemmat kertoivat hahmottaneensa ultraäänikuvan hyvin. Suurin osa vastaajista oli sitä mieltä, että tuntui hyvältä, koska raskauden kesto, laskettu aika ja sikiöiden lukumäärä oli määritetty ultraäänitutkimuksen avulla.

Sikiöseulonnan varhaisraskauden ultraäänitutkimus vähensi huolta lapsen terveydestä suurimmalla osalla vastaajista (Taulukko 10). Huoli lapsenterveydestä väheni yhtäläillä raskaana olevilla ja kumppaneilla. Synnyttäneisyyden tai iän mukaan tehdyissä vertailuissa ei myöskään tullut eroja esille.

Suurimmalle osalle raskaana olevia ja kumppaneita vanhemmaksi tulo tuli ultraäänitutkimuksen myötä todellisemmaksi (Taulukko 11). Vanhemmaksi tulo todellistui useammalle raskaana olevalle kuin kumppanille. Ensimmäistä lastaan odottaville ultraäänitutkimus teki vanhemmaksi tulon todellisemmaksi merkittävästi useammin kuin vähintään toista lastaan odottaville vastaajille. Alle 35-vuotiaille vastaajille todellistui vanhemmaksi tulo merkittävästi useammin kuin 35 vuotta täyttäneille. Kaikki vastaajat olivat tyytyväisiä päätökseensä osallistua ultraäänitutkimukseen.

Taulukko 10. Ultraäänitutkimuksen vaikutus huoleen lapsen terveydestä

	Ultraäänitutkimus vähensi huoltani lapsen terveydestä.					
	Samaa mieltä		Ei samaa eikä eri mieltä		Eri mieltä	
	n	%	n	%	n	%
Raskaana olevat (n=909)	809	89	58	6	42	5
Kumppanit (n=481)	431	90	38	8	12	2
1.lapsen odotus (n=759)	686	90	49	7	24	3
>2.lapsen odotus (n=631)	554	88	47	7	30	5
<35-vuotiaat vastaajat (n=1027))	916	89	72	7	39	4
≥ 35-vuotiaat vastaajat (n=363)	324	89	24	7	15	4

Taulukko 11. Ultraäänitutkimuksen vaikutus vanhemmaksi tulon todellistumiseen

	Ultraäänitutkimus teki vanhemmaksi tulon todellistumiseksi.					
	Samaa mieltä		Ei samaa eikä eri mieltä		Eri mieltä	
	n	%	n	%	n	%
Raskaana olevat (n=907)	808	89	64	7	35	4
Kumppanit (n=482)	383	80	59	12	40	8
1.lapsen odotus (n=757)	694	92	39	5	24	3
≥ 2.lapsen odotus (n=632)	497	79	84	13	51	8
<35-vuotiaat vastaajat (n=1023)	905	88	82	8	36	4
≥ 35-vuotiaat vastaajat (n=366)	286	78	41	11	39	11

Lähes kaikki raskaana olevat olivat saaneet ajan ultraäänitutkimukseen raskausviikoille 10–13. Suurin osa vastaajista tiesi, miksi ultraäänitutkimus tehdään. Varhaisraskauden yleisessä ultraäänitutkimuksessa oli ollut rauhallinen tunnelma, tulevien vanhempien kysymyksiin oli ollut riittävästi aikaa ja vastaanottoon varattu aika oli riittävä. Suurin osa vastaajista oli tyytyväisiä saamiinsa kuviin odottamastaan lapsesta. Joka kymmenes raskaana oleva ei ollut saanut tietoa siitä, miten ja/tai milloin kromosomipoikkeavuuksien seurantatulos ilmoitetaan.

Mahdolliset poikkeavuudet

Lähes 80 % vastaajista arvioi, että oma riski saada lapsi, jolla on Downin syndrooma, oli vähäinen (Taulukko 12). Yli puolet vastaajista on kuitenkin ollut jonkin verran huolissaan siitä, että lapsella olisi jokin kehitysvamma (Taulukko 13). Raskaana olevista viidennes ja kumppaneista kolmannes ei ollut ollut huolissaan odottamansa lapsen mahdollisesta vammaisuudesta.

Taulukko 12. Vastaajan arvio riskistä saada lapsi, jolla on Downin syndrooma.

	Kuinka arvioit riskin saada lapsi, jolla on Downin syndrooma?			
	Raskaana olevat		Kumppanit	
	n=915	%	n=538	%
Olematon	126	14	139	26
Pieni	605	66	293	54
Kohtalainen	74	8	14	3
Melko suuri	10	1	5	1
Suuri	2	<1	0	0
En osaa sanoa	98	11	87	16

Taulukko 13. Huoli lapsen mahdollisesta kehitysvammasta.

	Oletko ollut huolissasi, että odottamallanne lapsella on jokin kehitysvamma?			
	Raskaana olevat		Kumppanit	
	n=912	%	n=537	%
En ole ollut huolissani	178	19	185	32
Olen ollut vähän huolissani	535	56	263	45
Olen ollut melko huolissani	62	7	16	3
Olen ollut huolissani	113	12	56	10
Olen ollut erittäin huolissani	39	4	13	2
En osaa sanoa	19	2	21	4

Jos lapsella havaittaisiin kehityspoikkeavuus, raskaana olevista 29 % ja kumppaneista neljännes tekisi melko varmasti tai varmasti raskauden keskeytyksen (Taulukko 14). Raskaana olevista 31 % ja kumppaneista neljännes ei tekisi tai melko varmasti ei tekisi raskauden keskeytystä, vaikka kehityspoikkeavuus havaittaisiin. Useat vastasivat raskaudenkeskeytyksen riippuvan kehitysvamman tai poikkeavuuden vakavuudesta. Lähes neljännes vastaajista ei tässä vaiheessa tiennyt, mitä tekisi, jos lapsella todettaisiin poikkeavaa ja useat eivät halunneet ajatella asiaa.

Taulukko 14. Raskauden jatkaminen, jos lapsella havaittaisiin seulonnassa poikkeavuus.

	Jos odottamallanne lapsella havaittaisiin kehityspoikkeavuus, mitä tekisit?			
	Raskaana olevat		Kumppanit	
	n=914	%	n=546	%
En halua ajatella sitä	107	11	88	15
En tekisi raskauden keskeytystä	109	11	68	12
En melko varmasti tekisi raskauden keskeytystä	144	15	75	13
Tekisin melko varmasti raskauden keskeytyksen	229	24	109	19
Tekisin raskauden keskeytyksen	63	7	36	6
En osaa sanoa	209	22	146	25

Hieman yli neljännes vastaajista ei tuntenut ketään kehitysvammaista henkilöä. Hieman alle neljännes vastaajista tunsi läheisesti tai melko läheisesti henkilön, jolla on kehitysvamma. Lähipiirissä olevan kehitysvamma oli suurimmalle osalle positiivinen tai neutraali kokemus ja alle kymmenesosalle negatiivinen kokemus.

Kaksi kolmasosaa raskaana olevista ja hieman yli puolet kumppaneista oli sitä mieltä, että merkittävät rakennepoikkeavuudet ovat syitä harkita raskauden keskeytystä (Taulukko 15). Downin syndrooma oli vastaajista kolmanneksen ja kaikki kromosomipoikkeavuudet vastaajista lähes neljänneksen mielestä syitä harkita keskeytystä. Kolmannes vastaajista ei osannut sanoa, mitkä sairaudet tai vammat olisivat heidän mielestään syitä harkita raskaudenkeskeytystä. Vastaajista 6 % oli sitä mieltä, etteivät mitkään kehitysvammat tai sairaudet oikeuta harkitsemaan raskauden keskeytystä.

Taulukko 15. Syyt harkita raskauden keskeytystä.

	Mitkä kehitysvammat/sairaudet ovat mielestäsi syitä harkita raskauden keskeytystä?			
	Raskaana olevat		Kumppanit	
	n=916	%	n=546	%
Merkittävät rakennepoikkeavuudet	619	68	307	56
Downin syndrooma	309	34	206	38
Kaikki kromosomipoikkeavuudet	216	24	120	22
Kaikki sairaudet ja tilat	52	6	30	6
Lievät rakennepoikkeavuudet	45	5	33	6
Ei mikään yllä mainituista	59	6	41	8
En osaa sanoa	276	30	206	38

Pohdinta

Tämän raportin tarkoituksena on kuvata raskaana olevien ja kumppaneiden odotuksia ja tietämystä sikiöseulonnoista sekä kokemuksia varhaisraskauden sikiöseulonnan ultraäänitutkimuksesta. Tutkimuksen tavoitteena oli tuottaa tietoa, jota voidaan hyödyntää sikiöseulontaan liittyvän toiminnan kehittämisessä.

Tutkimukseen vastanneista kolme neljäsosaa oli saanut äitiysneuvolassa neuvonnan sikiöseulonnoista sekä suullisesti että kirjallisesti. Pelkästään suullisen ohjauksen oli saanut vajaa viides raskaana olevista. Äitiysneuvola on ensisijainen paikka, josta raskaana olevat ja heidän kumppaninsa saavat tietoa sikiöseulonnoista. Suullinen ja kirjallinen neuvonta kuuluu äitiysneuvolan kätilön tai terveydenhoitajan tehtäviin (Klemetti & Hakulinen-Viitanen 2013). Neuvolasta mukaan annettu kirjallinen materiaali tukee neuvolasta saatua suullista neuvontaa. Yli puolet kumppaneista sai tämän tutkimuksen mukaan tietoa sikiöseulonnoista raskaana olevalta kumppaniltaan. Jotta eteenpäin välitettävä tieto olisi oikeaa, on tärkeää, että raskaana olevalla on myös kirjallista materiaalia sikiöseulonnoista. Muutamat raskaana olevat kertoivat, etteivät he olleet saaneet lainkaan tietoa äitiysneuvolasta eivätkä olleet hankkineet tietoa mistään. Kumppaneista kymmenesosa ei ollut saanut eikä hankkinut tietoa mistään. Vaikka määrät ovat pienet, asia on huolestuttava.

Verkkolähteiden kautta haetaan tietoa sikiöseulonnoista. Joka viides raskaana oleva oli käynyt Terveystieteiden ja hyvinvoinnin laitoksen verkkosivuilla ja lähes joka kolmas oli saanut tietoa sikiöseulonnoista joltain muulta verkkosivustolta. Hakusanoilla sikiöseulonta tai varhaisraskauden ultraäänitutkimus saa verkosta osumiksi satoja eritasoisia tietolähteitä, keskustelupalstoja ja mainoksia. Useimmat sairaanhoitopiirit ovat julkaisseet luotettavaa tietoa sikiöseulonnasta ja THL:n verkkosivut sikiön poikkeavuuksien seulonnoista (THL 2015) antavat ajantasaista, oikeaa tietoa kolmella eri kielellä. Sivujen osoite olisi hyvä olla selkeästi esillä neuvolassa ja seulontayksiköissä sekä linkki neuvolan tai seulontayksikön omilla sikiöseulonnasta kertovilla verkkosivuilla. THL:n julkaisemiin oppaisiin perheille olisi myös hyvä lisätä THL:n sikiöseulonnasta kertovien sivujen osoite turvallisen lisätiedon lähteeksi. Suurin osa tähän tutkimukseen osallistuneista raskaana olevista ja kumppaneista keskusteli keskenään osallistumisesta sikiöseulontoihin. Neuvolasta saatu kirjallinen materiaali ja luotettavat verkkolähteet toimivat hyvänä tukena keskustelulle.

Suurin osa vastaajista arvioi tuntevansa sikiöseulonnan eri vaihtoehdot hyvin tai kohtalaisesti, mutta yli kymmenesosa raskaana olevista ja kolmannes kumppaneista arvioi tuntevansa ne huonosti. Matalammin koulutetut vastaajat arvioivat selvästi useammin tuntevansa huonosti sikiöseulonnan eri vaihtoehdot kuin korkeammin koulutetut vastaajat. Santalahden (1998) tutkimuksessa todettiin, että korkeammin koulutetuilla oli paremmat tiedot seulonnasta. Tässä tutkimuksessa tulokset perustuvat itsearviointiin ja Santalahden tutkimuksessa tietämystä testattiin kysymyksillä, joten tuloksia ei voi suoraan verrata. Sekä Santalahden (1998) että tämän tutkimuksen perusteella voitaneen päätellä, että matalasti koulutetuille tuleville vanhemmille on hyvä tarjota enemmän neuvontaa kuin korkeasti koulutetuille. Ensimmäistä lastaan odottava raskaana oleva ehkä tarvitsee enemmän ohjausta sikiöseulonnoista kuin raskaana oleva, joka on aiemmin synnyttänyt.

Tässä tutkimuksessa lapsen terveydentilan varmistaminen oli eniten mainittu syy osallistua sikiöseulontatutkimuksiin. Tulos on samanlainen aiemmissa tutkimuksissa (Santalahti 1998, Ekelin ym. 2004, García ym. 2008, Georgsson Öhman & Waldenström 2008, Hawthorne & Ahern 2009, De Vleminck ym. 2011, Aune & Möller 2012, García ym. 2012, Murakami ym. 2012, Nykänen ym. 2017). Kuten aiemmissakin tutkimuksissa sairauksien ja poikkeavuuksien löytyminen (Santalahti 1998, Georgsson Öhman & Waldenström 2008, García ym. 2012, Murakami ym. 2012, Nykänen ym. 2017) ja raskauden varmistaminen (Ekelin ym. 2004, Georgsson Öhman & Waldenström 2008, Molander ym. 2010, Andersson ym. 2011, Nykänen ym. 2017) olivat perusteluina osallistua sikiöseulontaan.

Yli puolet vastaajista ilmoitti yhdeksi osallistumisen syyksi mahdollisuuden raskauden keskeyttämiseen, jos sikiö on sairas tai sikiöllä on jokin poikkeavuus. Samoin hieman alle puolet oli valinnut osallistumisen syyksi myös valmistautumisen mahdolliseen vammaisen lapsen syntymään. Lähes neljännes vastaajista ei

osannut sanoa, jatkaisiko raskautta vai keskeyttäisikö raskauden, jos sikiöllä todettaisiin seulonnoissa poikkeavuus. Yli viidennes vastaajista ei halunnut ajatella asiaa lainkaan tässä vaiheessa. Raskaana olevista alle kymmenesosa kertoi tekevänsä raskauden keskeytyksen ja hieman yli kymmenesosa ei tekisi raskauden keskeytystä, jos sikiöllä havaittaisiin poikkeavuus. Tämä voitaneen tulkita siten, että suurimmalla osalla vastaajista ei ole ollut etukäteen ehdottomia ajatuksia raskauden jatkamisesta tai keskeyttämisestä, ja ovat avoimia miettimään tilannetta jatkotutkimusten tulosten, löydetyn poikkeavuuden vakavuuden ja perinnöllisyysneuvonnan perusteella.

Kaksi kolmasosaa raskaana olevista ja hieman yli puolet kumppaneista odotti saavansa seulonnan avulla kaiken mahdollisen tiedon. Nykäsen ym. (2017) tutkimuksessa havaittiin, että nuoremmat vastaajat mainitsivat sen useimmammin seulontaan osallistumisen syyksi kuin iäkkäämmät. Kysymyslomakkeessa jätettiin vastaajan mietittäväksi, mitä kaikella mahdollisella tiedolla tarkoitetaan. Monivalintakysymyksessä on myös mahdollista poimia ehdotettuja vaihtoehtoja pohtimatta syvällisesti niiden sisältöä.

Tässä tutkimuksessa raskaana olevien ja kumppaneiden odotukset sikiöseulonnoista tavoittelevat samaa sikiöseulontojen tavoitteen kanssa. Raskauden ja synnytyksen hyvä hoito sekä mahdollisesti sairaan sikiön tai vastasyntyneen hoidon suunnittelu ja hoitoon valmistautuminen on mahdollista, kun riskitekijät tai poikkeavuudet havaitaan jo raskausaikana. Tähän tutkimukseen osallistuneiden raskaana olevien ja kumppaneiden odotuksia sikiöseulonnoista voidaan siten pitää realistisina.

Huomattava osa tähän tutkimukseen osallistuneista raskaana olevista ja kumppaneista ilmoitti osallistuvansa jokaiseen mahdolliseen seulontamenetelmään, vaikka käytännössä päällekkäiset osallistumiset seulontoihin eivät ole mahdollisia. Lisäksi kumppanien aikomukset osallistua eri sikiöseulontoihin poikkesivat huomattavasti raskaana olevien vastauksista. Kromosomipoikkeavuuden seulontaan yhdistelmäseulonta on ensisijainen menetelmä ja sen vaihtoehtona vanhemmat voivat valita varhaisraskauden yleisen ultraäänitutkimuksen ja NT-mittauksen ilman verinäytettä tai varhaisraskauden yleisen ultraäänitutkimuksen ilman NT-mittausta ja verinäytettä. Keskiraskauden seerumiseulontaa tarjotaan vain silloin, kun yhdistelmäseulonta ei ole mahdollinen. Tähän tutkimukseen vastattiin varhaisraskauden ultraäänitutkimuksessa käynnin jälkeen, ja on mahdollista, että vastaaja ei ole voinut osallistua kromosomipoikkeavuuden yhdistelmäseulontaan ja hänelle oli tarjottu keskiraskauden seerumiseulontaa. Rakenneseulonnan ultraäänitutkimus raskausviikoilla 18–21 tai raskausviikon 24+0 jälkeen ovat vaihtehtoisia, eikä molempia tutkimuksia voi seulontatutkimuksina valita. Kuvaavatko vastaukset tulevien vanhempien tietämystä sikiöseulonnan eri menetelmistä vai onko tutkimukseen vastatessa vain helppo rastittaa kaikki tarjolla olevat vaihtoehdot? Valtakunnallinen seulontarekisteri antaisi luotettavaa tietoa todellisesta osallistumisesta eri seulontamenetelmiin.

Tulevien vanhempien suhtautuminen lapsen terveyteen näyttäisi tässä tutkimuksessa olevan jonkin verran ristiriitainen varhaisraskauden aikana. Hieman yli puolet tulevista vanhemmista oli ollut huolissaan lapsen terveydestä ennen varhaisraskauden ultraäänitutkimusta ja sikiöseulonnan ultraäänitutkimusta oli ajateltu paljon ennalta. Suurin osa vastaajista arvioi, että oma riski saada lapsi, jolla on Downin syndrooma, oli vähäinen. Neljännes vastaajista ei ollut ollut huolissaan siitä, että odottamallaan lapsella olisi kehityspoikkeavuus. Kuitenkin varhaisraskauden ultraäänitutkimus vähensi lähes kaikkien vastaajien huolta lapsen terveydestä. Useissa aiemmissa tutkimuksissa ultraäänitutkimus oli vähentänyt huolta lapsen terveydestä (Brisch ym. 2005, Api ym. 2009, Ekelin ym. 2009, Williams ym. 2011, Murakami ym. 2012). Aiemmissa tutkimuksissa on todettu, että suurimmalla osalla jännitys lievittyy, jos ultraäänitutkimuksessa ei havaita poikkeavuutta (Brisch ym. 2005, Api ym. 2009, Ekelin ym. 2009, Williams ym. 2011, Murakami ym. 2012). Tässä tutkimuksessa kysymykset tehtiin ultraäänitutkimuksen jälkeen, ja ultraäänitutkimuksen normaali tulos on voinut vaikuttaa vastauksiin.

Lähes kaikki vastaajat olivat saaneet hyvin tietoa ultraäänitutkimuksen aikana ja heille oli kerrottu tutkimuksen aikana, mitä kuvassa oli nähtävissä. Ultraäänikuva oli hahmotettu hyvin. Aiempien tutkimusten mukaan raskaana olevat ja kumppanit haluavat saada mahdollisimman paljon tietoa ultraäänitutkimuksen aikana (Ekelin ym. 2009, Murakami ym. 2012). Van der Zalmin ja Byrnen (2006) haastattelemat raskaana olevat kertoivat hyvästä ultraäänikokemuksesta, jolloin ultraäänitutkimuksen tekevä kätilö tai lääkäri puhui suoraan raskaana olevalle, oli katsekontaktissa hänen kanssaan ja huolehti raskaana olevan fyysisestä hyvästä olost. Haastateltavat halusivat, että heidän kysymyksiinsä vastattiin rehellisesti ja että tutkimuksesta

kerrottiin sen aikana. Herkkyys vastata naisen sanattomiin tarpeisiin oli taito, jota haastateltavat arvostivat. (Van der Zalm & Byrne 2006.) Tähän tutkimukseen vastanneiden raskaana olevien ja kumppaneiden vastaukset ovat erinomaista palautetta varhaisraskauden ultraäänitutkimuksen suorittaneille kättilöille ja lääkäreille.

Tässä tutkimuksessa varhaisraskauden ultraäänitutkimus näytti tekevän vanhemmaksi tulon todellisemmaksi suurimmalla osalla vastaajista. Vanhemmaksi tulo vahvistui varhaisraskauden ultraäänitutkimuksen avulla varsinkin ensimmäistä lastaan odottaville ja alle 35-vuotiaille vastaajille. Vanhemmuuden vahvistuminen on havaittu aiemmissakin tutkimuksissa (García ym. 2002, Molander ym. 2010, Aune & Möller 2012, Dheensa ym. 2013), mutta näissä tutkimuksissa ultraäänitutkimus on tehty keskiraskaudessa ja siis myöhemmin kuin tämän tutkimuksen ultraäänitutkimus. Viime vuosina on alettu kiinnittää huomiota tulevien vanhempien raskauden aikaisen kiintymyksen vahvistamiseen ultraäänitutkimuksen avulla ja hyödynittää sitä esimerkiksi päihteitä käyttävien raskaana olevien motivoinnissa päihteettömyyteen. Vanhemmaksi tulon vahvistaminen on tärkeä osa varhaisraskauden ultraäänitutkimusta.

Tämän tutkimuksen osaineistosta on julkaistu artikkeli (Nykänen ym. 2017). Artikkelin aineisto on kerätty pääosin Uudeltamaalta ja kysymykset olivat hieman suppeammat. Artikkelin tulokset niiden kysymysten osalta, mitä kyseisessä tutkimuksessa oli mukana, olivat hyvin yhteneväiset tämän valtakunnallisesti kerätyn aineiston tulosten kanssa.

Tämän tutkimuksen vahvuus on se, että aineistona on käytetty kaikkia Suomen yliopistosairaala-kaupunkoja ja heikkoutena se, että tutkimukseen rekrytoiminen epäonnistui TYKS:n alueella eikä siten saatu luotettavasti tietoa koko maasta. Koska muiden yliopistosairaaloiden alueella rekrytointi onnistui ja vastausprosentit, erityisesti raskaana olevien oli hyvä ja kumppanienkin kohtuullinen, tutkimuksen tuloksia voidaan pitää luotettavina. Tulokset on tässä raportissa esitetty vain suorina jakaumina, joten tulosten jatkoanalyysi toisi lisätietoa esimerkiksi siitä, mitkä eri taustatekijät mahdollisesti selittävät tuloksia ja mitkä tekijät ovat keskenään yhteydessä toisiinsa.

Tutkimuksen johtopäätöksiä voidaan todeta, että raskaana olevien ja kumppaneiden odotukset sikiöseulonnoista ovat realistiset. Äitiysneuvolalla on merkittävä rooli sikiöseulonnoista tiedottamisessa. Äitiysneuvolatoiminnan suositusten mukainen ennen seulontaa annettava suullinen ja kirjallinen neuvonta sikiöseulonnoista ei kuitenkaan toteudu kaikkien raskaana olevien kohdalla. Ensisynnyttäjät ja korkeasti koulutetut vanhemmat kaipaavat enemmän neuvontaa sikiöseulonnoista, mutta matalasti koulutettujen neuvontaan tulisi kiinnittää nykyistä enemmän huomiota. Merkittävät rakennepoikkeavuudet ja kromosomipoikkeavuudet mainitaan useimmin syiksi, jolloin voi harkita raskauden keskeytystä. Oman raskauden jatkamisesta tai keskeyttämisestä ei ole ehdotonta kantaa, vaan päätös tehdään poikkeavan löydöksen vakavuuden perusteella. Huomattavan moni käy ultraäänitutkimuksessa jo ennen seulontoihin kuuluvaa varhaisraskauden seulontaultraäänitutkimusta. Varhaisraskauden seulontaultraäänitutkimus vahvistaa vanhemmuutta.

Lähteet

- Alderson P. 2001. Prenatal screening, ethics and Down's syndrome: A literature review. *Nursing Ethics* 8, 306–374.
- Anttonen A, Stefanovic V & Aittomäki K. 2015. Sikiön diagnoosi äidin verestä - kajoamaton kromo-somipoikkeavuuksien seulonta. *Duodecim numero* 22 <http://www.duodecimlehti.fi/lehti/2015/22/duo12540> luettu 7.3.2017.
- Api O, Demir H.N, Api M, Tamer I, Orbay E & Unal O. 2009. Anxiety scores before and after genetic sonogram. *Archives of gynecology and obstetrics* 280:4, 553–558.
- Aune I & Möller A. 2012. "I want a choice, but I don't want to decide" – A qualitative study of pregnant women's experiences regarding early ultrasound risk assessment for chromosomal anomalies. *Midwifery* 28, 14–23.
- Autti-Rämö I, Koskinen H, Mäkelä M, Ritvanen A, Taipale P & asiantuntijatyöryhmä. 2005. Raskauden ajan ultraäänitutkimukset ja seerumiseulonnat rakenne- ja kromosomipoikkeavuuksien tunnistamisessa. Stakes, Finohta. Raportteja 27. Helsinki.
- Bilardo C, Müller M, Pajkrt E, Clur S, van Zalen M & Bijlsma E. 2007. Increased nuchal translucency thickness and normal karyotype: time for parental reassurance. *Ultrasound in Obstetrics & Gynecology* 30(1), 11–8.
- Brisch K, Munz D, Kächele H, Terinde R & Kreienberg R. 2005. Effects of previous pregnancy loss on level of maternal anxiety after prenatal ultrasound screening for fetal malformation. *Journal of loss & trauma* 10, 131–153.
- De Vleminck A, Deschepper R, Foulon W & Louckx F. 2012. Experiences and perceptions of Muslim and non-Muslim women during prenatal screening: a comparative study in Flanders and Brussels, Belgium. *The journal of family planning and reproductive health care* 38:2, 142–143.
- Dheensa S, Metcalfe A & Williams R. 2013. Men's experiences of antenatal screening: A metasynthesis of the qualitative research. *International Journal of Nursing Studies* 50:1, 121–133.
- Ekelin M, Crang-Svalenius E & Dykes A. 2004. A Qualitative study of mothers' and fathers' experiences of routine ultrasound examination. *Midwifery* 20, 335–344.
- Ekelin M, Svalenius E & Dykes A. 2008. Developing the PEER-U scale to measure parents' expectations, experiences and reactions to routine ultrasound examinations during pregnancy. *Journal of Reproductive & Infant Psychology* 26, 211–228.
- Ekelin M, Svalenius E, Larsson A, Nyberg P, Maršál K & Dykes A. 2009. Parental expectations, experiences and reactions, sense of coherence and grade of anxiety related to routine ultrasound examinations with normal findings during pregnancy. *Prenatal Diagnosis* 29, 952–959.
- Ekelin M. 2014. Henkilökohtainen sähköposti 4.9.2014. Professori. Lundin yliopisto, Lund, Ruotsi.
- García J, Bricker L, Henderson J, Martin M, Mugford M, Nielsson J & Roberts T. 2002. Women's views of pregnancy ultrasound: A systematic review. *Birth* 29:4, 225–250.
- García E, Timmermans D & van Leeuwen E. 2008. The impact of ethical beliefs on decisions about prenatal screening tests: searching for justification. *Social Science & Medicine* 66, 753–764.
- García E, Timmermans D & van Leeuwen E. 2012. Parental duties and prenatal screening: Does an offer of prenatal screening lead women to believe that they are morally compelled to test? *Midwifery* 28, e837–e843.
- Georgsson Öhman S & Waldenström U. 2008. Second-trimester routine ultrasound screening: expectations and experiences in a nationwide Swedish sample. *Ultrasound in obstetrics & gynecology* 32, 15–22.
- Gourounti K, Lykeridou K, Daskalakis G, Glentis S, Sandall J & Antsaklis A. 2008. Women's perception of information and experiences of nuchal translucency screening in Greece. *Fetal Diagnosis Therapy* 24:2, 86–91.
- Green J, Hewison J, Bekker H, Bryant L & Cuckle H. 2004. Psychosocial aspects of genetic screening of pregnant women and newborns: a systematic review. *Health Technology Assessment (Winchester, England)* 8 (33).
- Hawthorne F & Ahern K. 2009. "Holding our breath": the experiences of women contemplating nuchal translucency screening. *Applied nursing research* 22, 236–242.
- Klemetti R & Hakulinen-Viitanen T. (toim.) 2013. Äitiysneuvolaopas. Suosituksia äitiysneuvo-lantoinintaan. Opas 29. Terveystien ja hyvinvoinnin laitos. Juvenes Print, Tampere.
- Klemetti R. & Raussi-Lehto E. (toim.) 2014. Edistä, ehkäise, vaikuta – Seksuaali- ja lisääntymisterveyden toimintaohjelma 2014–2020. Opas 33. Terveystien ja hyvinvoinnin laitos. Juvenes Print, Tampere.
- Laki raskauden keskeyttämisestä 24.3.1970/239
- Lalor J & Devane D. 2007. Information, knowledge and expectation of the routine ultrasound scan. *Midwifery* 23, 13–22.
- Molander E, Alehagen S & Berterö C. 2010. Routine ultrasound examination during pregnancy: a world of possibilities. *Midwifery* 26, 18–26.
- Murakami K, Tsujino K, Sase M, Nakata M, Ito M & Kutsunugi S. 2012. Japanese women's attitudes towards routine ultrasound screening during pregnancy. *Nursing and Health Sciences* 14, 95–101.
- Mäkelä M & Autti-Rämö I. 2014. Keuhkotaudista geeniseulontoihin: seulontojen historia ja periaatteet Suomessa. Teoksessa Seulonnat Suomessa 2014. Terveystienhuollon seulontojen nykytila ja tulevaisuuden näkymät. Sosiaali- ja terveysministeriön julkaisuja 2014:17
- Mäkelä M, Leipälä J, Saalasti-Koskinen U & Autti-Rämö I. 2014. Uuden seulonnan valmistelu ja toimeenpano – esimerkkinä sikiöseulonnat. Teoksessa Seulonnat Suomessa 2014. Terveystienhuollon seulontojen nykytila ja tulevaisuuden näkymät. Sosiaali- ja terveysministeriön julkaisuja 2014:17
- Nykänen M, Julkunen-Vehviläinen K & Klemetti R. 2017. The expectations of antenatal screening and experiences of the first-

- trimester screening scan. *Midwifery* 47, 15–21.
<http://dx.doi.org/10.1016/j.midw.2017.02.004>
- Ranji A, Dykes A & Ny P. 2012. Routine ultrasound investigations in the second trimester of pregnancy: the experiences of immigrant parents in Sweden. *Journal of reproductive and infant psychology* 30:3, 3012–325.
- Rinnekotisaatiö. 2016. Downin oireyhtymä. Kehitysvammahuollon tietopankki. <http://www.kvtietopankki.fi/oireyhtymat/d/downin-oireyhtyma> Sivut päivitetty 23.2.2016. Luettu 14.3.2017.
- Santalahti P. 1998. Prenatal screening in Finland – Availability and women's decision-making and experiences. University of Turku, Department of Public Health, Stakes. Academic dissertation, Stakes research report 94. Suomi.
- Santalahti P. 2014. Henkilökohtainen tiedonanto 12.6.2014. Ylilääkäri, Terveyden ja hyvinvoinnin laitos.
- STM 2009. Sikiön poikkeavuuksien seulonta. Seulonta-asetuksen täytäntöönpanoa tukevan asian-tuntijaryhmän muistio. Sosiaali- ja terveysministeriön selvityksiä 2009:1
- THL 2009. Oppaat perheille. Terveyden ja hyvinvoinnin laitos. <https://www.thl.fi/fi/web/terveyden-edistaminen/toimijat/terveyden-edistaminen-eri-toimialoilla/seulonnat/sikion-poikkeavuuksien-seulonnat/oppaat-perheille> Sivut päivitetty 23.3.2015. Luettu 12.3.2017
- THL 2014a. Epämuodostumat 1993–2011. Tilastoraportti 6/2014, 28.2.2014. Suomen virallinen tilasto, Synnynnäiset epämuodostumat. Terveyden ja hyvinvoinnin laitos. <http://urn.fi/URN:NBN:fi-fe201402284344> Luettu 8.3.2017.
- THL. 2014b. Syntyneiden lasten rekisteri 2012. Terveyden ja hyvinvoinnin laitos.
- THL. 2015b. Sikiön poikkeavuuksien seulonnat. Oppaat perheille. Terveyden ja hyvinvoinnin laitos. <https://www.thl.fi/fi/web/terveyden-edistaminen/toimijat/terveyden-edistaminen-eri-toimialoilla/seulonnat/sikion-poikkeavuuksien-seulonnat/oppaat-perheille> Luettu 8.3.2017.
- Ulander V-M. 2013. Sikiöseulontatuloksia 2012. Esitys HUS:n ultraäänihoitajien kouluspäivässä, saatu 20.11.2013.
- Valtioneuvoston asetus seulonnoista 339/2011
- Van der Zalm J & Byrne P. 2006. Seeing baby: women's experience of prenatal ultrasound examination and unexpected fetal diagnosis. *Journal of Perinatology* 26, 403–408.
- Watterbjork I, Blomberg K, Nilsson K & Sahlberg-Blom E. 2012. Pregnant women's and their partners' perception of an information model on prenatal screening. *Prenatal Diagnosis* 32, 461–466.
- Williams R, Dheensa S & Metcalfe A. 2011. Men's involvement in antenatal screening: A qualitative pilot study using e-mail. *Midwifery* 27, 861